

Il miraggio genoma

EDITORIALI

Anche il NYT s'accorge che il legame tra geni e malattie non è semplice

Forse l'avevamo fatta troppo facile, scriveva ieri il New York Times, quotidiano certamente amico della ricerca scientifica. Il giornale liberal di riferimento ammette che prevedere le malattie attraverso le analisi genetiche in realtà è parecchio più complicato di quanto si pensasse e che l'era della medicina ad personam non è ancora arrivata. Il quotidiano riprende un dibattito pubblicato sul New England Journal of Medicine, in cui un gruppo di scienziati si interrogava sui risultati, insoddisfacenti, della ricerca intorno al legame fra geni e patologie. Le cifre dimostrano che pensare (almeno per ora) di salvare l'uomo dalla malattia attraverso la predizione sulla base della lettura del suo patrimonio genetico è né più né meno che un miraggio.

Il progetto della mappatura del genoma umano, con la trascrizione dei suoi 30 mila geni, si chiuse nel 2003, con due anni di anticipo rispetto ai tempi prefissati e quasi 3 miliardi di dollari investiti. Ci lavorarono dal 1990 ricercatori americani, inglesi, francesi, tedeschi, giapponesi e cinesi. Uno dei principali obiettivi del progetto era quello di facilitare l'identificazione di tutte le varianti ereditarie in grado di aumentare o diminuire il rischio di contrarre una pato-

logia grave. Il problema, come spiega il professor David B. Goldstein, genetista della Duke University del North Carolina, è che, a differenza di quanto scoperto per alcune malattie rare, non siamo affatto in grado di identificare le varianti che portano a malattie molto diffuse, come il cancro o il diabete. Questo perché si tratta della combinazione di centinaia, a volte migliaia, di varianti rare. Concentrandosi sulle innumerevoli variazioni - sostiene Goldstein - la genetica rischia di puntare a tutto e non concentrarsi su nulla, con risultati diagnostici probabilistici. Nella maggior parte degli studi - moltissimi e costosissimi - alle poche varianti comuni individuate si associa soltanto un rischio limitato di contrarre una certa malattia. Avere un determinato gene non significa necessariamente che ci si ammalerà un giorno di una malattia a esso collegata, anche perché molte delle mutazioni incorrono in età avanzata. Non ha senso, quindi, proporre sempre nuovi test prenatali su "anomalie" che sono tali soltanto nelle previsioni aleatorie di chi ha interesse a vendere quei test. Non basta trovare il mattoncino corrispondente e sostituirlo. Un po' come conoscere l'alfabeto non significa automaticamente capire una lingua.